**衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(送審資料表)**

**-亨丁頓舞蹈症[Huntington disease，又稱Huntington's chorea)] -**

1. □病歷資料:包括發病過程、發病年齡、家族史、臨床症狀及徵兆病歷紀錄(必要)。
2. □基因檢測報告(必要)：須檢附Huntingtin (HTT) 基因檢測報告。
3. □影像報告：腦部影像學報告(選擇)。

| 項目 | 填寫部分 |
| --- | --- |
| **A.病歷資料** |  |
| 1. 主要病史及家族史(必要)
 | 發病年齡: 歲家族史: □無  □有，請描述說明  |
| 1. 臨床表徵及徵兆(必要)
 | 需符合下列五項臨床表徵及徵兆之一□舞蹈症 (Chorea)□帕金森症候群 (Parkinsonism)□其他不自主運動，例如抽動，肌陣攣，肌張力不全和共濟失調，無法用其他病因解釋 (Other involuntary movements such as tics, myoclonus, dystonia and ataxia, which can not be explained by other etiologies)□認知能力下降或癡呆，無法用其他病因解釋 (Cognitive decline or dementia, which can not be explained by other etiologies)□精神疾病，例如精神分裂症，抑鬱症和人格改變等，無法用其他病因解釋 (Psychiatric disorders such as schizophrenia, depression, and personality changes etc., which can not be explained by other etiologies) |
| **B.基因檢測:** (必要)(請附實驗室報告影本)  |  |
| Huntingtin (HTT) 基因 | HTT之 CAG序列重複數大於等於 36 |
| **C.影像報告** |  |
| 腦部影像學報告(選擇) | □未做□已做( □正常 □異常，說明：  ) |

**衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(審查基準表)**

**-亨丁頓舞蹈症[Huntington disease，又稱Huntington's chorea)] -**

**送審資料**

□病歷資料:包括發病過程、發病年齡、家族史、臨床症狀及徵兆病歷紀錄(必要)

□基因檢測報告(必要)

□腦部影像學報告(選擇)

**病史及家族史(必要)**

發病年齡: 歲

家族史: □無

 □有，請描述說明

**臨床表徵及徵兆: (必要)** 需符合下列五項臨床表徵及徵兆之一

□舞蹈症 (Chorea)

□帕金森症候群 (Parkinsonism)

□其他不自主運動，例如抽動，肌陣攣，肌張力不全和共濟失調，無法用其他病因解釋 (Other
involuntary movements such as tics, myoclonus, dystonia and ataxia, which can not be explained by other etiologies)

□認知能力下降或癡呆，無法用其他病因解釋 (Cognitive decline or dementia, which can not be
explained by other etiologies)

□精神疾病，例如精神分裂症，抑鬱症和人格改變等，無法用其他病因解釋 (Psychiatric disorders such as schizophrenia, depression, and personality changes etc., which can not be explained by other etiologies)

**基因檢測報告(必要)**□ Huntingtin (HTT) 基因檢測顯示HTT之CAG序列重複數≧36

**腦部影像學報告(選擇)**□未做

□已做 ( □正常 □異常，說明：

符合上述所列臨床表徵之一且合併基因檢測結果顯示HTT之CAG序列重複數≧36。

**符合罕見疾病: 亨丁頓舞蹈症**

參考文獻:

Quigley J. Juvenile Huntington's Disease: Diagnostic and Treatment Considerations for the Psychiatrist. *Curr Psychiatry Rep*. 2017;19(2):9.

*Roos RA. Huntington's disease: a clinical review. Orphanet J Rare Dis. 2010;5:40.*